

Enfermedades Raras y Ultra-raras

Las enfermedades raras pueden ser de difícil diagnóstico y potencialmente mortales. Pese a que afectan a muy pocas personas, el impacto en los pacientes, sus familias y la sociedad es profundo, ya que muchas de estas enfermedades son graves, crónicas y progresivas. Los pacientes a menudo viven sin esperanza porque no disponen de un tratamiento eficaz y pueden llegar a tener una muerte prematura.



Aproximadamente **400 millones** de personas viven con una enfermedad rara en todo el mundo.¹

En Europa, una enfermedad rara afecta a **1 de cada 2000 personas** (o, aproximadamente, a 500 personas en una población de un millón).²

En España, las enfermedades raras afectan a **más de 3 millones** de personas³.

En Europa se considera que una enfermedad es ultra-rara si afecta a **una de cada 50.000 personas** (o a menos de 20 personas en una población de un millón)⁴

Aproximadamente existen **7.000 enfermedades raras**, pero solo en torno al 5% tienen tratamiento disponible.^{1,5}

“ Cuando compartí mi historia, me di cuenta que es importante saber que no estás solo y que hay esperanza. Esto me dio una sensación de confort y ánimo. Ahora sé que otros pueden beneficiarse de mi experiencia, y yo quiero ser una inspiración para ellos. ”

VICTOR
VIVE CON HPN

References:

1. Global Genes, Rare Disease: Facts and Statistics. Accessed at: <https://globalgenes.org/rare-facts/>. Accessed online Feb. 2021.
2. Orphanet. About Rare Diseases. Accessed at: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN. Accessed online Feb 2021
3. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. 2009. Acceso a través de: <https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>. Acceso Online Feb 2021
4. REGLAMENTO (CE) N.º 536/2014 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO, de 16 de abril de 2014, sobre los ensayos clínicos de medicamentos de uso humano, y por el que se deroga la Directiva 2001/20/CE. Disponible en: <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32014R0536&qid=1421232837997&from=EN>. Accessed online Feb 2021.
5. Orphan Drugs in the United States - Providing Context for Use and Cost. Quintiles IMS Institute. October 2017. Accessed at: <https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2017/10/Orphan-Drugs-in-the-United-States-Report-Web.pdf>. Accessed online Feb 2021.

Enfermedades Raras y Ultra-raras



“ Mi esperanza es que Tanner llegue a la edad adulta. Yo creo que él es muy listo, y que definitivamente irá a la Universidad. Tengo la pequeña esperanza de que llegue a ser médico y pueda ayudar a otros niños al igual que los médicos que le han ayudado a él.

RENÉ
MADRE DE TANNER

Retos del diagnóstico, Desarrollo de Medicamentos y Tratamiento

Diagnóstico

- Normalmente, pocos médicos están familiarizados con el diagnóstico y el tratamiento de este tipo de enfermedades, lo que comporta diagnósticos erróneos, tardíos o inexactos.
- Es habitual que, a causa del número reducido de pacientes a los que afectan estas enfermedades, pocos investigadores o empresas se dediquen a estudiar estas enfermedades.
- Es necesario mejorar las herramientas de diagnóstico y difusión del conocimiento para la mejora del tratamiento.

Desarrollo de medicamentos y tratamiento

- Puede ser complicado para los investigadores identificar a un número suficiente y adecuado de pacientes para participar en ensayos clínicos de alguna enfermedad rara.
- El coste y el riesgo de producción de medicamentos ultrahuérfanos es elevado, porque la mayoría son productos biológicos complejos que requieren células vivas para la producción (al contrario que los medicamentos químicos, cuya producción suele ser más simple y menos costosa)



Recursos útiles

Cuando a un paciente se le diagnostica una enfermedad rara o ultra-rara, contar con una red de apoyo puede ser tan importante como tener un médico y un plan de tratamiento adecuados. Los pacientes pueden recurrir a varias organizaciones y recursos, entre otros:

- **Global Genes** una organización sin ánimo de lucro que trabaja para eliminar los retos que suponen las enfermedades raras.
- **Orphanet** es una base de datos de acceso público con información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos.
- **EURORDIS** (Organización Europea de Enfermedades Raras) es una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes, impulsada por pacientes que representa a más de 700 organizaciones de pacientes con enfermedades raras en 63 países.
- **RareConnect** es una iniciativa de EURORDIS en la que pacientes, familias y organizaciones de pacientes pueden desarrollar comunidades y conversaciones en línea en todos los continentes e idiomas.
- **Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna** (HPNE), asociación cuyo objetivo es dar respuesta a las necesidades de las personas con HPN y mejorar su calidad de vida.
- **Asociación Síndrome Hemolítico Urémico Atípico** (ASHUA), es una plataforma de apoyo para informar y asesorar a los pacientes y a sus familiares.
- **Federación Española de Enfermedades Raras** (FEDER), es un asociación que reúne a todas las familias afectadas por enfermedades raras en España.